

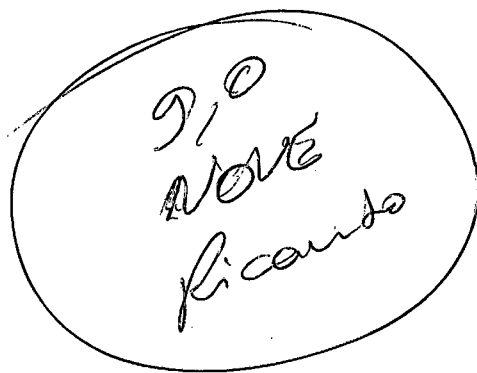
EMILIANO LUIZ DA SILVA

DIAGNÓSTICO ULTRA-SONOGRÁFICO DE DEFEITOS NO  
TUBO NEURAL EM PÉRIODO PRÉ-NATAL

Trabalho de Conclusão do Curso de  
Graduação em Medicina, apresentado ao  
Departamento de Ginecologia e  
Obstetrícia, Centro de Ciências da Saúde  
da Universidade Federal de Santa  
Catarina.

Florianópolis  
1997

EMILIANO LUIZ DA SILVA



## DIAGNÓSTICO ULTRA-SONOGRÁFICO DE DEFEITOS NO TUBO NEURAL EM PERÍODO PRÉ-NATAL

Trabalho de Conclusão do Curso de  
Graduação em Medicina, apresentado ao  
Departamento de Ginecologia e  
Obstetrícia, Centro de Ciências da Saúde  
da Universidade Federal de Santa  
Catarina.

Presidente do Colegiado do Curso de Medicina: Edson José Cardoso

Orientador: Ricardo do Nascimento

Co-Orientador: Luis Flávio de Andrade Gonçalves

Florianópolis  
1997

Silva Emiliano Luiz da. *Diagnóstico ultra-sonográfico de defeitos no Tubo Neural em período pré-natal*. Florianópolis, 1997.  
37p.

Trabalho de Conclusão do Curso de Graduação em Medicina, Universidade Federal de Santa Catarina.

1. Defeitos Tubo Neural 2. Ultra-som

## AGRADECIMENTOS

Agradeço a todos que tornaram possível a realização deste trabalho, principalmente ao Dr. Luís Flávio de Andrade Gonçalves, sem o auxílio do qual, este estudo, certamente não seria possível.

Ainda, certamente, cabe neste momento um agradecimento especial a todas às pessoas, que muitas vezes, sem saber, ajudaram-me a concluir mais esta etapa em minha vida.

Obrigado especial para às poucas que amo na vida, não citarei nomes, elas saberão quem são.

# ÍNDICE

|                     | <b>Pg.</b> |
|---------------------|------------|
| 1. Introdução.....  | 04         |
| 2. Objetivo.....    | 06         |
| 3. Método.....      | 07         |
| 4. Resultados.....  | 15         |
| 5. Discussão.....   | 20         |
| 6. Conclusão.....   | 27         |
| 7. Referências..... | 28         |
| 8. Resumo.....      | 33         |
| 9. Summary.....     | 34         |
| 10. Apêndice.....   | 35         |

# 1. INTRODUÇÃO

Uma malformação tem como definição qualquer defeito estrutural resultante de erro(s) na morfogênese, sendo considerada congênita quando presente ao nascimento, não excluindo nem conotando uma etiologia genética<sup>1,2</sup>. A frequência de malformações congênitas varia de população para população devido às suas diferentes estruturas genéticas e condições ambientais<sup>3</sup>.

Os defeitos do tubo neural, dentre os quais destacamos a anencefalia, a espinha bífida e a cefalocele, tem uma incidência em torno de 1-2:1000 nascimentos<sup>2,4,5,6,7,8</sup>. Em algumas regiões, como por exemplo a Irlanda, Escócia e País de Gales, esta incidência é mais alta, chegando a 5-6:1000 nascimentos<sup>4</sup>. São anomalias freqüentemente acompanhadas de óbito no período perinatal, com altas taxas de seqüelas neurológicas nos sobreviventes, atingindo desde a capacidade intelectual, até o aparelho locomotor e a função vesical<sup>4,9,10,11,12</sup>. Além destas seqüelas, os familiares e, em última análise, a sociedade, padecem dos traumas psicológicos e da desestruturação tanto familiar quanto financeira que invariavelmente estão associadas ao problema.

O risco de recorrência, nos Estados Unidos, após o nascimento de uma criança afetada na família, é de 2 a 3%; após o nascimento de uma segunda

criança afetada, o risco aumenta para aproximadamente 6%.<sup>13</sup>. Dadas as circunstâncias expostas acima, é comum que estas famílias procurem a identificação precoce de defeitos de tubo neural na eventualidade de uma nova gravidez. Várias estratégias foram desenvolvidas com este objetivo, dentre as quais destacam-se os programas ~~de~~ com a alfa-fetoproteína<sup>14</sup> e o diagnóstico pré-natal por ultra-som<sup>15,16</sup>. O primeiro defeito de tubo neural detectado no período pré-natal por ultra-sonografia foi a anencefalia, por Campbell et al., em 1972<sup>17</sup>. Subseqüentemente, o mesmo grupo de pesquisadores relatou a detecção de outras malformações, entre as quais a espinha bífida, a cefalocle e a hidrocefalia<sup>17,18</sup>. Hoje, a ultra-sonografia é considerada a modalidade de escolha para o diagnóstico pré-natal de defeitos de tubo neural.

## 2. OBJETIVO

O objetivo deste estudo é descrever os casos de defeitos do tubo neural detectados por ultra-sonografia na Clínica Materno-Fetal, Florianópolis, SC, entre abril de 1995 e novembro de 1997, abordando a idade gestacional no momento do diagnóstico, anomalias associadas e seguimento dos fetos acometidos.

Concluído



### 3. MÉTODO

Foi realizado um estudo retrospectivo, observacional, dos casos de defeito de tubo neural examinados por ultra-sonografia na Clínica Materno Fetal, Florianópolis, SC, entre 1º de abril de 1995 a 11 de novembro de 1997. Os equipamentos utilizados para exame foram: ACUSON XP/128 equipado com transdutor convexo multifrequencial de 5/3,5 MHz (ACUSON Corporation, Mountain View, Califórnia, EUA) e HITACHI EUB-315, equipado com transdutor convexo de 3,5 MHz (HITACHI Corporation, Japão).

Os defeitos de tubo neural estudados foram a anencefalia e a espinha bífida. A acrania, apesar de em alguns casos não representar um defeito de tubo neural, foi incluída no estudo devido à semelhança e diagnóstico diferencial com a anencefalia. No período de estudo, não houve nenhum caso de cefalocele atendido na instituição. Os critérios utilizados para diagnóstico das anormalidades mencionadas acima são listados a seguir<sup>19,20</sup>:

- Anencefalia: ausência dos ossos frontal e parietal; ausência de tecido cortical cerebral; órbitas proeminentes (Figura 1);
- Acrania: ausência dos ossos frontal e parietal, no entanto, o córtex cerebral pode ser identificado com segurança, ainda que anormal (Figura 2);

- Espinha bífida aberta: defeito localizado na coluna vertebral, caracterizado ultra-sonograficamente aos cortes longitudinal, coronal e transversal por afastamento das lâminas posteriores e dos pedículos laterais das vértebras, ausência de pele, tecido subcutâneo e muscular recobrimdo o defeito, acompanhada de herniação ou não de meninges e conteúdo medular.

Figura 1. Imagem ultra-sonográfica em caso de anencefalia.



Dependendo do conteúdo do saco herniário, os casos de espinha bífida foram subdivididos em: meningocele (Figura 3), caso o conteúdo fosse somente meninge e líquido e meningomieloceles (Figura 4), caso incluísse, também, conteúdo medular.

Figura 2. Imagem ultra-sonográfica em caso acrania



Figura 3. Imagem ultra-sonográfica em caso de meningocele



Figura 4. Imagem ultra-sonográfica em caso de mielomeningocele.



Com relação à espinha bífida, foi ainda avaliada a presença dos sinais do “limão” e da “banana”, descritos por Campbell et al<sup>21</sup>, como marcadores ultra-sonográficos indiretos da anomalia:

- sinal do limão (Figuras 5A e 5B ): angulação ao nível da sutura metópica, dando ao contorno craniano o aspecto de um limão;
- sinal da banana (Figura 6A e 6B): causado pelo deslocamento do cerebelo em direção à fossa posterior, dando ao mesmo o aspecto de uma banana.

Figura 5. Imagem ultra-sonográfica mostrando: A) formato normal do crânio ao nível do diâmetro-biparietal; e B) formato do crânio em caso de mielomeningocele (“sinal do limão”).

A



B





Figura 6. Imagem ultra-sonográfica mostrando: A) cerebelo normal; e B) alteração no formato do cerebelo provocado por deslocamento do mesmo em direção ao forame Magno (“sinal da banana”).

A



B



Três examinadores com experiência entre 4 a 7 anos em ultra-sonografia obstétrica realizaram os exames. Quando da suspeita de anomalia congênita em ultra-som realizado em outra ou na própria instituição, a paciente foi submetida a ultra-sonografia morfológica por um único examinador, sendo avaliados, em cada caso, os seguintes aspectos: idade gestacional, formato do crânio, diâmetro átrio do ventrículo lateral (para avaliação de hidrocefalia), tamanho e posição do cerebelo, diâmetro ântero-posterior da cisterna magna, exame da coluna vertebral em três planos (sagital, longitudinal e coronal), determinação dos segmentos da coluna afetados e extensão da lesão nos casos de espinha bífida, conteúdo do saco herniário nos casos de espinha bífida e cefalocoele, avaliação subjetiva do tônus muscular da coxa e panturrilha, presença de movimentação ativa dos membros inferiores ao exame, pé torto congênito e outras malformações associadas (vide protocolo de dados em anexo). A movimentação ativa dos membros inferiores foi considerada presente quando houve movimento de flexão seguido por extensão da panturrilha em relação à coxa e/ou movimento de flexão seguido por extensão do pé em relação à perna ou dos artelhos.

Dados relativos à mãe e ao recém-nascido foram obtidos através de consulta a prontuários e fichário do ECLAMC (Estudo Colaborativo Latino Americano de Malformações Congênitas) na Maternidade Carmela Dutra, Florianópolis, SC; prontuários da Maternidade Carlos Corrêa, Florianópolis, SC;

e prontuários da Maternidade do Hospital Regional de São José, São José, SC.

Através de consulta de prontuários no Hospital Infantil Joana de Gusmão, Florianópolis, SC, foram obtidos os dados referentes ao seguimento das crianças sobreviventes (vide protocolo de coleta de dados em anexo). Em três casos, os dados foram obtidos através de contato telefônico com os pais, já que o nascimento das crianças ocorreu em outros estados (dois casos em São Paulo e um no Paraná), sem que houvesse a possibilidade de acesso aos prontuários médicos.



## 4. RESULTADOS

No período de estudo, foram examinados 18 fetos com defeitos de tubo neural (8 do sexo masculino, 6 do sexo feminino e 4 cujo sexo não pode ser determinado no período pré-natal ou cujos dados não estavam disponíveis para seguimento clínico) e um feto com acrania (sexo feminino) (Tabela I). A média de idade materna foi 23,5 anos, variando entre 16 e 37 anos (Figura 1). Em 7 casos, o defeito de tubo neural ocorreu na primeira gestação, em 5 casos ocorreu na segunda gestação e em 3 casos na terceira gestação ou após (Figura 2).

Tabela I. Distribuição dos defeitos de tubo neural identificados no período pré-natal

| Defeito de Tubo Neural | Número absoluto |
|------------------------|-----------------|
| Anencefalia            | 3               |
| Meningocele            | 7*              |
| Meningomielocele       | 8 <sup>δ</sup>  |
| Acrania                | 1               |
| Total                  | 19              |

Fonte: Clínica Materno-Fetal, Florianópolis, SC, 1997

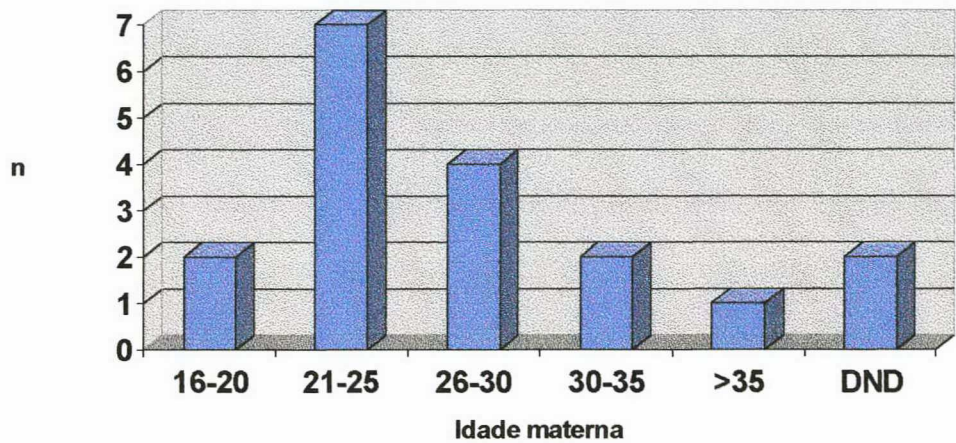
\*em um caso não se evidenciou uma meningocele no primeiro exame ultra-sonográfico, realizado na 14ª semana.

<sup>δ</sup>em um caso não se evidenciou uma meningomielocele no primeiro exame ultra-sonográfico, realizado na 15ª semana.

A idade gestacional média no primeiro exame foi  $26,0 \pm 6,6$  semanas. A mediana do número de exames realizados por paciente foi 1, com variação de 1 a 5 exames.

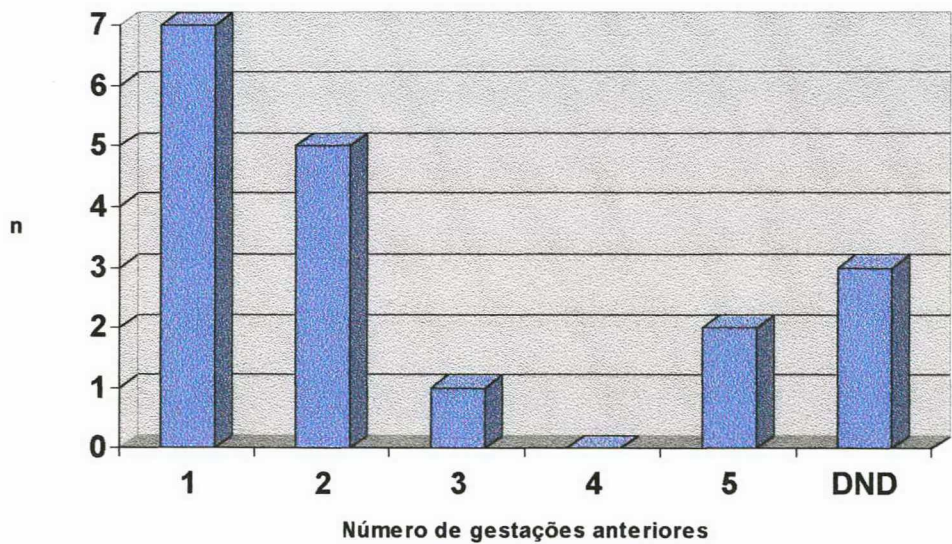
Todos os casos de anencefalia foram examinados visando a confirmação de diagnóstico suspeitado em ultra-sonografia anterior realizada em outras instituições, sendo o exame mais precoce realizado na 14ª semana.

Figura 1. Incidência de defeitos de tubo neural por faixa etária materna.



Fonte: Clínica Materno-Fetal, Florianópolis, SC, 1997  
DND = dados não disponíveis

Figura 2. Número de gestações anteriores em fetos com defeito de tubo neural.



Fonte: Clínica Materno-Fetal, Florianópolis, SC, 1997  
DND = dados não disponíveis

Sessenta por cento (9/15) dos casos de espinha bífida foram referidos

para confirmação de diagnóstico suspeitado corretamente em outras instituições, sendo o caso mais precoce encaminhado na 19ª semana. Em 13,3% (2/15) dos casos, houve suspeita de hidrocefalia isolada em ultra-sonografia anterior. No restante 26,7% (4/15) dos casos, a lesão foi identificada durante ultra-som de rotina (3 casos) e ultra-som realizado por pré-eclâmpsia grave (1 caso). O diagnóstico mais precoce nos casos examinados de rotina foi realizado na 20ª semana, ressaltando-se que duas destas pacientes foram previamente examinadas na 14ª e 15ª semanas na nossa instituição, embora por examinadores diferentes, com exame considerado normal. O caso de acrania foi examinado na 27ª semana, tendo sido referido por suspeita de hidrocefalia em ultra-som anterior realizado em outra instituição.

A Tabela III mostra as anomalias associadas aos casos de anencefalia, acrania e espinha bífida. A hidrocefalia esteve associada à espinha bífida em 80% dos casos, seguida por pé torto congênito em 20% dos casos.

Tabela III. Anomalias associadas aos defeitos de tubo neural.

| Defeito de Tubo Neural (n) | Anomalia associada      | n |
|----------------------------|-------------------------|---|
| Anencefalia (3)            | —                       | — |
| Acrania (1)                |                         |   |
|                            | Fenda labial            | 1 |
|                            | Pé torto congênito      | 1 |
| Meningocele (4)            |                         |   |
|                            | Hidrocefalia            | 4 |
| Meningomielocele (11)      |                         |   |
|                            | Hidrocefalia            | 9 |
|                            | Pé torto congênito      | 3 |
|                            | Variz de veia umbilical | 1 |
|                            | Trissomia 18            | 1 |

Fonte: Clínica Materno-Fetal, Florianópolis, SC, 1997

Quanto aos marcadores ultra-sonográficos indiretos para detecção de espinha bífida, o sinal do limão esteve presente em 46,7% (7/15) e o sinal da banana em 26,7% (4/15) dos casos de espinha bífida.

A movimentação ativa dos membros inferiores foi observada em 66,7% dos casos de espinha bífida (10/15).

Nos três casos de anencefalia, confirmou-se à ultra-sonografia o diagnóstico anterior realizado em outra instituição. Duas gestantes não puderam ser contactadas para obtenção de seguimento pós-natal. A terceira gestante obteve autorização judicial para interrupção da gestação no terceiro trimestre, no entanto, dado o adiantado da gestação, optou em levar a prenhez a termo.

Entre os 15 casos de espinha bífida, houve 12 (80%) nativos, dois (13,3%) abortamentos e um natimorto (6,7%). Entre os 12 nativos, sete (58,3%) sobreviveram, com seguimento neonatal de 40 dias a 49 meses (Tabela IV). Dois bebês (16,7%) faleceram no período neonatal: um com 12 dias de vida (trissomia do cromossomo 18 e agenesia renal a direita), tendo sido submetido apenas à derivação ventrículo-peritoneal sem correção do defeito primário; e um com 13 dias de vida, submetido à correção do defeito primário. Uma criança faleceu com 127 dias de vida, tendo sofrido duas intervenções cirúrgicas (uma para correção do defeito primário e uma para correção da hidrocefalia associada) seguidas de complicações infecciosas. Em dois casos não foi possível a obtenção

de dados referentes ao seguimento clínico das crianças. O peso médio e idade gestacional média ao nascimento foram  $2828 \pm 679$  gramas e  $37,5 \pm 1,9$  semanas, respectivamente.

O feto com acrania resultou em natimorto com peso de 1100 gramas e idade gestacional de 27 semanas. O exame anatomo-patológico confirmou as anomalias associadas detectadas no período pré-natal (fenda labial e palatina, pé torto congênito) além alteração cerebral caracterizada por holoprosencefalia e ausência do globo ocular esquerdo.

Tabela IV. Seguimento neonatal dos nascidos vivos com espinha bífida.

| Caso              | Peso ao nascimento | IG ao nascimento | Tratamento  | Tempo de seguimento | Deambulação | Controle vesical |
|-------------------|--------------------|------------------|---|---------------------|-------------|------------------|
| 4*                | 2930               | 38               | Correção + DVP  | 49 meses            | Não         | Não              |
| 7                 | 3750               | 37               | Correção + DVP  | 17 meses            | Iniciando   | DND              |
| 8                 | 2520               | 35               | Correção  | 19 meses            | Iniciando   | DND              |
| 11                | 3220               | 38               | Correção + DVP +<br>plástica de<br>amígdalas<br>cerebelares       | 70 dias             | DND         | DND              |
| 13                | 2580               | 35               | Correção (2) +<br>cirurgias p/<br>correção de<br>hidrocefalia (5) | 8 meses             | Não         | DND              |
| 17 <sup>δ</sup>   | 3410               | 40               | Correção + DVP  | 40 dias             | DND         | Não              |
| 19*, <sup>δ</sup> | 3600               | 41               | Correção + DVP  | 115 dias            | DND         | Não              |

Fonte: Serviço de Neurocirurgia, Hospital Infantil Joana de Gusmão, Florianópolis, SC, 1997

DVP – derivação ventrículo-peritoneal; Correção = correção do defeito primário

\*uso de anticonvulsivante; <sup>δ</sup>ventriculite

## 5. DISCUSSÃO

É conhecido que as malformações do SNC apresentam grande variação na sua incidência devido as diferentes estruturas genéticas e condições ambientais que populações diferentes são submetidas<sup>2,3,6</sup>. A incidência geral de malformações congênitas do SNC é apresentada na literatura como variações de 1:1000 a 2:1000 nascimentos, como demonstrado no estudo Myrianthopoulos et al.<sup>3</sup> e em Chan et al.<sup>12</sup>, estudo aquele realizado em território americano e este em australiano. No estudo do ECLAMC<sup>22</sup>, realizado na América Latina, encontrou-se como incidência 0,15:1000 nascimentos; em outro, realizado na Escola Paulista de Medicina por Ogata et al.<sup>8</sup>, determinou-se como incidência o valor de 0,77:1000 nascimentos.

Em relação a espinha bífida, as taxas variam dentro da faixa de 0,4:1000, como no estudo de Ogata et al.<sup>8</sup> e Rotta et al.<sup>2</sup> a 0,9/1:1000, como demonstrado no estudo Chan et al.<sup>12</sup> e Myrianthopoulos et al.<sup>3</sup>. Já se tratando de anencefalia nestes mesmo estudos as taxas variaram de 0,27:1000; 0,4:1000; 0,91:1000 e 1:1000 respectivamente. Em nosso estudo, apesar de não termos como discernir sobre a taxa de incidência de nossas malformações, podemos, no entanto, citar que no

período que se realizou este estudo, tivemos 15 casos de espinha bífida e somente 3 casos de anencefalia, sendo o primeiro então, mais freqüente, pelo menos neste estudo, que o segundo.

Desde o início do século, foi detectado ser comum a associação de, principalmente, espinha bífida e malformação tipo Arnold Chiari tipo II, sendo relatado por Schwalbe e Gredig<sup>23</sup> em 1907. Já em 1891, Chiari<sup>24</sup> descreveu 4 tipos de malformações do cérebro associadas com hidrocefalia congênita, sendo a do tipo II característica de espinha bífida aberta. Bell<sup>25</sup> relatou que, de 9 fetos com espinha bífida aberta, abortados entre a 14<sup>a</sup> e 23<sup>a</sup> semanas de gestação, em 7 havia associação de Arnold Chiari e hidrocefalia a necrópsia. Mais recentemente, no entanto, tem se salientado que a malformação de Arnold Chiari, principalmente tipo II, não seria uma associação com a espinha bífida e sim uma consequência da mesma. Nicolaides et al.<sup>21</sup> atribui que devido a um maior tracionamento da medula espinhal, em consequência da alteração de base ocasionada pela espinha bífida, ocasionaria um deslocamento do vermis inferior do cerebelo para dentro do canal cervical superior, com similar deslocamento caudal de estruturas inferiores da ponte, com concomitante alongamento do quarto ventrículo, o que é característico da malformação Arnold Chiari tipo II<sup>21</sup>. Neste mesmo estudo, Nicolaides et al.<sup>21</sup>, observou-se a associação de hidrocefalia



com espinha bífida aberta na maioria dos pacientes estudados, sendo que, no primeiro estudo citado, dos 29 bebês com mielomeningocele examinados por ultra-sonografia após o nascimento, em 28 encontrou-se associação com hidrocefalia. Em estudo mais recente, Kallucy et al.<sup>4</sup> relatou associação de hidrocefalia e espinha bífida aberta em 66,7% dos casos, sendo que a associação era mais comum com mielomeningocele (81,8%). No estudo de Pizarro et al.<sup>26</sup>, realizado no Chile, encontrou-se associação em 58,4% dos casos de espinha bífida e malformação dos pés. Em nosso estudo, no qual não consideramos Arnold Chiari como associação, e sim consequência<sup>21</sup>, encontramos como mais freqüente associação à espinha bífida, hidrocefalia, perfazendo 80% casos, seguida de malformações dos pés com 20% dos casos, margem neste último caso, inferior a literatura<sup>26</sup>.

Nicolaides et al.<sup>21</sup> relatou em seu estudo, que alterações ultra-sonográficas tipo “sinal da banana” e/ou “sinal do limão”, seriam marcadores reconhecidos da presença de espinha bífida; encontrou em seu estudo, que de 66 pacientes com espinha bífida aberta, 54 (81%) foi detectado o “sinal do limão”; em 12 de 21 fetos (57%), nos quais foi obtida visão suboccipital bregmática, foi detectado o “sinal da banana”. Nossa margem de detecção destes mesmos marcadores ultra-sonográficos de espinha bífida, foi bem inferior a citada, 46,7% e 26,7,



respectivamente. Isto pode, talvez, ser explicado por não registro da detecção dos marcadores ultra-sonográficos, no material pesquisado.

Em nosso estudo, tivemos, dentro dos pacientes examinados de rotina, como sendo a 20ª semana a do diagnóstico mais precoce de defeito no tubo neural, sendo que em dois exames anteriores a estes (14ª e 15ª semana), nos mesmos pacientes examinados posteriormente na 20ª semana, não se detectou alteração ultra-sonográfica, certamente porque, nesta idade gestacional, não se obtém imagem adequada da coluna espinhal fetal, como citado por Cochlin<sup>27</sup> em seu estudo, concluindo ainda neste, que o momento ideal para se realizar o exame ultra-sonográfico da coluna espinhal fetal, seria após a 16ª semana e antes da 20ª semana.

Ocorrem variações na literatura quando estamos tratando de incidência de malformação por idade materna, sendo relatado que o risco seria maior em faixas etárias inferiores a 20 anos e superiores a 30 anos, como nos estudos de Cohen et al.<sup>28</sup> e Owens et al.<sup>29</sup>. No estudo de Mundarian et al.<sup>30</sup>, realizado na Venezuela, encontrou-se como média de idade materna 24,6 anos com faixa etária de maior incidência, com 81% dos casos, até 30 anos. Rotta et al.<sup>2</sup>, relatou no seu estudo um maior número de mães na faixa etária de 26 a 30 anos, com geral de 27 anos de média de idade, com 75% dos casos apresentados até 30 anos. Encontramos como faixa principal de incidência de defeitos no tubo neural, 21 a 25 anos, com

7 (36%) casos; 13 (68%) dos casos relatados se situaram até os 30 anos de idade, não diferindo da literatura vigente.

Divergência também é relatada na literatura em relação à paridade materna e ao risco de maior incidência de malformações do SNC, sendo que em alguns estudos como Nobile et al.<sup>31</sup> não se encontrou associação, mas em outros estudos como os de Cohen et al.<sup>28</sup>, Mundarian et al.<sup>30</sup> e Rotta et al.<sup>2</sup>, relatam como maior incidência de malformações do SNC, principalmente quando relacionadas a 1ª e 2ª gestações, apresentando neste último estudo citado, que 79,2% dos casos ocorreram na primeira gestação (37,5%) ou segunda gestação (41,7%). Encontramos como maior incidência de casos na primeira gestação com 7 (39%) casos ou segunda gestação, com 5 (27,5%) casos, com maioria dos pacientes situados na primeira ou segunda gestação, com aproximadamente 67% dos casos.

Estudos como os de Frézal et al.<sup>32</sup> e Stevenson et al. relatam que dois terços dos casos de anencefalia e espinha bífida são do sexo feminino; Laishram et al.<sup>34</sup> encontrou, em um estudo retrospectivo, a relação de incidência de espinha bífida por sexo de 1,2:1 para o sexo feminino. Hunt et al.<sup>35</sup> encontrou que em 117 casos de espinha bífida, 50 (42,7%) eram do sexo masculino e 67 (57,2%) eram do sexo feminino. Rotta et al.<sup>2</sup> encontrou maior margem de incidência de malformações do SNC, principalmente espinha bífida e anencefalia, no sexo

masculino, divergindo da literatura vigente. No nosso estudo encontramos a maioria no sexo masculino em relação a espinha bífida, com 44,5% da amostra.

Hunt et al.<sup>35</sup> em seu estudo, no qual promoveu o acompanhamento de crianças com espinha bífida por 16 a 20 anos, observou que dos 117 pacientes afetados, 69 sobreviveram e 48 tiveram óbito, sendo que a maioria destes, 25 (52%) casos ocorreu no primeiro ano de vida. Foi relatado pelo mesmo autor que quanto mais elevada o nível de lesão da malformação, maior o grau de incapacidade de realizar funções gerais e menor sobrevida destes pacientes. Dos 69 pacientes, 60 tinham derivações ventriculo-peritoniais; 22 eram mentalmente retardados (QI<80); 35 estavam confinados a cadeira de rodas; 52 eram incontinentes e 32 destes continuavam a necessitar de auxílio para o seu manejo; 12 ainda estavam utilizando anticonvulsivantes. Ainda detectou que a ocorrência de ventriculite, septicemia e hemorragia intracraniana em tenra infância, é diretamente relacionada a retardamento mental mais importante e a pior nível intelectual.

Morgan et al.<sup>36</sup> encontrou que em 86 pacientes com espinha bifida e/ou hidrocefalia, 56 tinham problemas com continência urinária, sendo que 18 destes portavam bexiga neurogênica e 50 pacientes regularmente utilizavam cadeira de rodas. Kallucy et al.<sup>4</sup> relata que em seu estudo, das 72 crianças em idade escolar que apresentavam espinha bífida ao nascer, 25 caminhavam normalmente e somente 15 utilizavam cadeira de rodas; 15 eram continentes naturalmente e 40

pacientes utilizavam cateterismo intermitente; 55 dos pacientes tinham sofrido pelo menos uma infecção urinária.

Apesar, de que no nosso estudo não tivemos oportunidade de realizar um seguimento a longo prazo, neste encontramos que 25% dos pacientes que vieram a nascer vivos, faleceram ainda no 1º ano de vida; 5 (41%) casos não tem desenvolvimento motor normal para a idade; 4 (33%), são considerados incontinentes; 2 (16%) desenvolveram ventriculite em período pós-natal precoce e 2 (16%) fazem uso continuado de anticonvulsivantes, tendo então, estes, um prognóstico reservado quanto ao seu nível intelectual no futuro<sup>35</sup>.

## 6. CONCLUSÃO

Neste estudo, encontramos 19 fetos com defeitos no tubo neural, sendo divididos da seguinte forma: 8 mielomeningocele, 7 meningocele, 3 anencefalia e 1 acrania. A principal anomalia associada foi hidrocefalia com 80% dos casos seguida por pé torto congênito com 20%, sendo encontrada principalmente com espinha bífida. A média da idade gestacional no momento do diagnóstico foi 26,0 semanas com desvio padrão de 6 semanas, sendo que em 2 exames realizados entre a décima quarta e décima quinta semana, teve como resultado final a não detecção do defeito no tubo neural.

O prognóstico continua sendo sombrio para os fetos com defeito no tubo neural, com 4 fetos sofrendo abortos, 4 falecendo logo ao nascer, 3 falecendo nos primeiros 5 meses de vida e dos 7 que nasceram com vida, muitos já começam a apresentar limitações, que só um acompanhamento mais prolongado poderá nos dizer como os afetará futuramente.

## 7. REFERÊNCIAS

1. Thompson JS, Thompson HW. Aspectos genéticos do desenvolvimento humano. In: Genética Médica. 3º ed. Rio de Janeiro: Interamericana; 1981.
2. Rotta NT, Vecino MCA, Melo LL, Kersten RN, Silva JVB. Malformações congênitas do sistema nervoso central: incidência de cinco anos no Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Revista HCPA 1989;9(1):10-4.
3. Myrianthopoulos NC, Melnick M. Studies in neural tube defects I. Epidemiologic and etiologic aspects. Am J Med Genet 1987; 26:783-96.
4. Kalucy M, Bower C, Stanley F. School-aged children with spina bifida in western Australia - parental perspectives on functional outcome. Developmental Medicine and Child Neurology 1996; 38: 325-34.
5. Little DM, Gleeson MJ, Hickey DP, Donovan MG, Murphy DM. Renal Transplantation in patients with spina bifida. Urology 1994; 44(3):319-21.
6. Castilla EE, Orioli LM. El estudio colaborativo latinoamericano de malformaciones congénitas: ECLAMC/MONITOR. Interciencia 1983; 8(5): 271-278.

7. Bomalaski MD, Teague JL, Brooks B. The long-term impact of urological management on the quality of life of children with spina bifida. *J. Urol.* 1995; 154: 778-81.
8. Ogata AJN, Camano L, Brunoni D. Perinatal factors associated with neural tube defects(anancephaly, spina bifida and encephalocele). *Rev Paul Med* 1992; 110(4):147-51.
9. Chutorian AM. Espinha bífida e crânio bífido. In: Rowland LP, Buckup HT, eds. *Merrit - Tratado de Neurologia*. 7º ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1986.
10. Huttenlocher PR. El Sistema Nervioso. In: Berhman RE, Vaughan VC, Nelson WE, eds. *Nelson - Tratado de Pediatria*. 9º ed. Madrid: Interamericana; 1986.
11. MRC Vitamin Study Research Group. Prevention of neural tube defects: results of the Medical Research Council Vitamin Study. *Lancet* 1991; 338: 131-7.
12. Chan A, Robertson EF, Haan EA, Keane RJ, Ranieri E, Carney A. Prevelence of neural tube defects in South Australia, 1966-1991: effectiveness and impact of prenatal diagnosis. *BMJ* 1993; 307:703-6.
13. Main DM, Mennuti MT. Neural Tube Defects. Issues in prenatal diagnosis and counsening. *Obstet Gynecol* 1986;67:1.

14. UK Collaborative Study on Alpha fetoprotein in relation to neural tube defects: maternal serum alpha fetoprotein measurement in antenatal screening for anencephaly and spina bifida in early pregnancy. *Lancet* 1977;1:1323-32.
15. Roberts C.J., Evans K.T., Hibbard B.M., Laurence K.M., Roberts E.E., Robertson I.B. Diagnostic effectiveness of ultrasound in detection of neural tube defect. *Lancet* 1983; 5: 1068-9.
16. Chan A, Robertson EF, Haan EA, Ranifri E, Keane RJ. The sensitivity of ultrasound and serum alpha-fetoprotein in population-based antenatal screening for neural tube defects, South Australia 1986-1991. *Br J Obstet Gynaecol* 1995; 102:370-6.
17. Allen LC, Doran TA, Miskin M, Rudd N, Benzie RJ, Sheffield LJ. Ultrasound and amniotic fluid alpha-fetoprotein in the prenatal diagnosis of spina bifida. *Obstet Gynecol* 1982; 60(2):169-73.
18. Campbell S. Early prenatal diagnosis of neural tube defects by ultrasound. *Clin Obstet Gynaecol* 1977; 20:351-9.
19. Filly RA. Ultrasound evaluation of the fetal neural axis. In: Callen PW. *Ultrasonography in obstetrics and gynecology*. 3<sup>rd</sup> ed. Philadelphia: WB Saunders; 1994.
20. Kwon TH, King J, Jeanty P. Acrania Review of 13 cases. *The Fetus* 1991;1:7400-4.



21. Nicolaides KH, Campbell S, Gabbe SG, Guidetti R. Ultrasound screening for spina bifida: cranial and cerebellar signs. *Lancet* 1986; 12: 72-4.
22. Brunoni D. Alto risco genético. Aspectos neonatais. *Ped Mod* 1986;21:415-447.
23. Schwalbe E, Gredig M. Über Entwicklungsstörungen des Kleinhirns, Hirnstamms und Halsmarks bei Spina bifida. *Beitr Path Anat* 1906;40:132-94.
24. Chiari H. Über Veränderungen des Kleinhirns infolge von Hydrocephalus des Grosshirns. *Deutch med Wschr* 1891;17:1172-5.
25. Bell JE, Gordon A, Malone FJ. The association of hydrocephalus and Arnold-Chiari malformation with spina bifida in the fetus. *Neuropathol Appl Neurobiol* 1980;6:29-39.
26. Pizarro O, Jorquera P, Figueroa G, Blanco A. Luxación de cadera en pacientes con espina bífida. *Rev Méd Chile* 1996;124:57-60.
27. Cochlin D.L. Ultrasound of the fetal spine. *Clinical Radiology* 1982; 33: 641-650.
28. Cohen R, Zapata L. Diagnóstico prenatal de las malformaciones del sistema nervioso central por ultra-sonido. *Rev Obst Gin Venezuela* 1985;45:131-41.

29. Owens JR, Harris F, McAllister E, West L. 19-year incidence of neural tube defects in area under constant surveillance. *Lancet* 1981;2:1032-5.
30. Mundarian AJ. Hidrocefalia. *Rev Obst Gin Venezuela* 1981;41:173-5.
31. Nobile L, Mathias L, Cha SC, Martins JAP. Defeitos do tubo neural. I: Diagnóstico antenatal. *Rev Paul Med* 1985;103(3):115-8.
32. Frézal K, Kelley J, Guillemot ML, Lamy M. Anencephaly in France. *Am J Hum Genet* 1964;16:336-50.
33. Stevenson AC, Johnston HA, Stewart MIP, Golding DR. Congenital malformations. A report of a study of series of consecutive births in 24 centres. *Bull WHO* 1966;34(suppl).
34. Laishram H, Kennedy R, Maroun F, Price D. The impact of spina bifida on the medical services of Newfoundland and Labrador. *J Pediatr Surg* 1993; 28(9):1098-101.
35. Hunt GM. Open spina bifida: Outcome for a complete cohort treated unselectively and followed into adulthood. *Developmental medicine and Child Neurology* 1990; 32:108-118.
36. Morgan D.J.R., Blackburn M., Bax M. Adults with spina bifida and/or hydrocephalus. *Postgrad med J* 1995;71:17-21.

## 8. RESUMO

**Objetivo:** Estudo descritivo dos casos de defeito de tubo neural examinados na Clínica Materno-Fetal, Florianópolis, SC entre 1º de abril de 1995 e 11 de novembro de 1997, abordando a idade gestacional no momento do diagnóstico, anomalias associadas e seguimento dos fetos acometidos.

**Material e Métodos:** Revisão dos laudos ultra-sonográficos de fetos identificados como portadores de defeitos de tubo neural. O seguimento neonatal foi obtido através de consulta a prontuários médicos das Maternidades da Grande Florianópolis, ECLAMC (Estudo Colaborativo Latino Americano de Malformações Congênitas), Hospital Infantil Joana de Gusmão e contato telefônico com os pais. Os dados são apresentados de forma descritiva, utilizando-se porcentagem, média, mediana, variação e desvio padrão quando apropriados.

**Resultados:** dezenove fetos apresentaram-se com defeito de tubo neural no período de estudo (15 casos de espinha bífida, 3 anencefalias e 1 acrania). O diagnóstico mais precoce foi realizado na 14ª semana num caso de anencefalia. O diagnóstico mais precoce de espinha bífida foi realizado na 20ª semana. A hidrocefalia foi a anomalia mais frequentemente associada (80%) como parte da malformação de Arnold-Chiari tipo II. Cinquenta e oito por cento dos fetos com espinha bífida sobreviveram; somente dois deles apresentam movimentação de membros inferiores, apesar de 67% destes apresentarem movimentação ativa ao exame ultra-sonográfico.

**Conclusão:** O prognóstico é sombrio para os fetos com defeito de tubo neural. No caso específico da espinha bífida, além da mortalidade perinatal elevada, existem evidência de seqüela permanente na maioria dos sobreviventes.

## 9. SUMMARY

**Objective:** Descriptive study of fetuses with neural tube defects examined at Clinica Materno-Fetal, Florianópolis, SC, between April 1<sup>st</sup>, 1995 and November 11<sup>th</sup>, 1997. Gestational age at the time of diagnosis, associated anomalies and clinical follow-up of affected fetuses are discussed.

**Material and Methods:** Retrospective review of ultrasound reports of fetuses identified as affected by neural tube defects. Neonatal follow-up was obtained by means of medical records review from Maternities in the region of Grande Florianópolis, ECLAMC (Estudo Colaborativo Latino Americano de Malformações Congênitas), Hospital Infantil Joana de Gusmão and telephone calls to the parents of affected fetuses. Data are presented in descriptive format, using percentages, mean, median, range and standard deviation as appropriate.

**Results:** nineteen fetuses presented with neural tube defects during the study period (15 cases of spina bifida, 3 anencefalies and 1 case of acrania). The earliest diagnoses were performed at 14 weeks, in a case of anencephaly. The earliest diagnosis of spina bifida was achieved on the 20<sup>th</sup> week. Hydrocefaly was the most common associated anomaly (80%), as part of the Arnold-Chiari type II malformation. Fifty-eight percent of the fetuses with spina bifida survived; only two currently present movements of the lower extremities, although 67% of them presented with active movement during prenatal ultrasound examinations.

**Conclusion:** Prognosis is poor for fetuses with neural tube defects. In the specific case of spina bifida, besides a high perinatal mortality rate, there is evidence of permanent sequelae in the majority of surviving children.

## **APÊNDICE**

**UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA  
HOSPITAL UNIVERSITÁRIO  
SERVIÇO DE GINECOLOGIA E OBSTETRÍCIA**

**PROTOCOLO DE PESQUISA  
DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE DEFEITOS NO TUBO NEURAL**

**1. INFORMAÇÕES GERAIS MATERNA:**

- |  |                           |        |
|--|---------------------------|--------|
| -Nome:   | -Idade:                   | -Raça: |
| -Ocupação:   | -Nível educacional:       |        |
| -Obesidade pré-gestacional:                          | -Cosanguinidade parental: |        |
| -Doenças associadas:                                 |                           |        |
| a. Diabetes Mellitus ( )                             | b. HAS ( )                |        |
| c. Infecção trato urinário ( )                       | d. Anemia ( )             |        |
| e. Cardíaca ( )                                      | f. Pulmonar ( )           |        |
| -Uso drogas:   |                           |        |
| a. Diuréticos ( )                                    | b. Sulfonamidas ( )       |        |
| c. Antihistamínicos ( )                              | c. Outras ( )             |        |
| -Período da gestação de utilização das drogas:       |                           |        |
| a. Primeiro Trimestre ( )                            | b. Segundo Trimestre ( )  |        |
| c. Terceiro Trimestre ( )                            |                           |        |
| -Exposição a diagnóstico ou tratamento por radiação: |                           |        |

**2. INFORMAÇÕES GESTAÇÕES ANTERIORES E ATUAL:**

- |  |                        |
|--|------------------------|
| -Gestação(ões):                        | -Paridade:             |
| - DUM:                                 |                        |
| -Aborto(s):                            |                        |
| a. Espontâneo ( )                      | b. Provocado ( )       |
| -Tempo decorrido da última gestação:   |                        |
| a. Menor 12 meses ( )                  | b. Maior 12 meses ( )  |
| -Complicação Obstétrica:               |                        |
| a. Prematuridade ( )                   | b. Placenta prévia ( ) |
| c. Descolamento prematuro placenta ( ) | d. Oligodrâmnios ( )   |
| e. Ruptura prematura de membranas ( )  | f. Polidrâmnios ( )    |
| - Ultrasonografia:                     |                        |
| a. Indicação:                          | b. Data:               |
| b. Idade gestacional:                  |                        |
| Dum:                                   | USG:                   |
| c. Achados Ultrasonográficos:          |                        |

### 3. INFORMAÇÕES DO PARTO E SEGUIMENTO DO RN:

- Data nascimento:
- Local nascimento:
- Apresentação fetal:
- Tipo do parto:
- Peso nascer:
- Sexo:
- Apgar:
  - a. Primeiro minuto:
  - b. Quinto minuto:
- Relação peso x IG:
  - a. PIG ( )
  - b. AIG ( )
  - c. GIG ( )
- Hospital para aonde foi transferido:
- Dias de berçário ou UTI:
- Informações cirúrgicas:
  - a. Data:
  - b. Tempo pós-op. dias:
  - c. Operação realizada:
  - d. Complicação(ões) cirúrgica(s):
  - e. Complicação(ões) pós-op:
- Resultato cirúrgico:
  - a. Atividade motora ( )
  - b. Continência ( )
  - c. Derivação ventriculoabdominal ( )
- Tempo seguimento:

**TCC  
UFSC  
TO  
0051**

**Ex.1**

**N.Cham. TCC UFSC TO 0051**

**Autor: Silva, Emiliano Lu**

**Título: Diagnóstico ultra-sonográfico de**



972815491

Ac. 254196

Ex.1 UFSC BSCCSM